



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Cirurgia Plástica e Reconstructiva

Sequência de Pierre Robin: Um caso clínico

Maria Almeida Rodrigues de Oliveira Santos

JULHO'2019



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Cirurgia Plástica e Reconstructiva

Sequência de Pierre Robin: Um caso clínico

Maria Almeida Rodrigues de Oliveira Santos

Orientado por:

Doutor Eduardo Matos

JULHO'2019

RESUMO

A Sequência de Pierre Robin, assim denominada pelo estomatologista que a descreveu em 1934, é uma entidade clínica definida pela presença de micrognatia, glossoptose e obstrução respiratória no período neonatal. A fenda do palato é um achado presente em cerca de 90% dos casos, não sendo contudo necessário para o diagnóstico.

É uma sequência relativamente rara, com uma prevalência entre 1:8000 e 1:14000 nascimentos, com uma mortalidade que pode atingir os 26%.

A sua causa exacta e fisiopatologia são ainda desconhecidas, existindo contudo três hipóteses major como tentativa de explicação da sequência de eventos observável.

Em cerca de 50% dos casos a Sequência de Pierre Robin está associada a outras anomalias, designando-se nesse caso Sequência de Pierre Robin sindrómica.

A nível clínico caracteriza-se pela presença de micrognatia e glossoptose com graus variáveis de obstrução da via aérea e dificuldades na alimentação.

A ecografia é o método de eleição para o seu rastreio e diagnóstico pré-natal, sendo o diagnóstico definitivo apenas possível após o parto dado tratar-se de uma entidade clínica.

O tratamento deve centrar-se na manutenção da permeabilidade da via aérea, na normalização do trato gastrointestinal e facilitar o ganho de peso adequado. Este deve ser realizado de forma individualizada para cada doente, centrado numa abordagem multidisciplinar.

Neste trabalho é apresentado um caso de Sequência de Pierre Robin, numa criança de 2 anos com micrognatia, glossoptose, dificuldades respiratórias e alimentares bem como a presença de fenda do palato, sindactilia e nevus congénito. Pretende-se ilustrar a complexidade e articulação multidisciplinar da gestão do caso, com enfoque no tratamento cirúrgico das anomalias presentes.

O Trabalho final exprime a opinião do autor e não da FML

Palavras-chave: Sequência Pierre Robin; micrognatia; glossoptose; fenda palatina ; Cirurgia Plástica e Reconstructiva

ABSTRACT

Pierre Robin Sequence, named after the stomatologist who described it in 1934, is a clinical entity defined by the presence of micrognathia, glossoptosis and respiratory obstruction in the neonatal period. Cleft palate is a frequent finding, present in about 90% of cases, although its presence isn't necessary for the diagnosis.

It is a relatively rare disorder, with a prevalence between 1:8000 and 1:14000 births, and a mortality of up to 26%.

Its exact cause and physiopathology are not yet known, however there are 3 major hypothesis that try to explain the sequence of events observed.

In about 50% of cases, Pierre Robin Sequence occurs in association with other anomalies – this is called Syndromic Pierre Robin Sequence.

Clinically it presents with micrognathia and glossoptosis alongside variable levels of respiratory obstruction and eating difficulty.

The ultrassound is the preferred method of screening and prenatal diagnosis, however the definitive diagnosis is only possible after birth since it is a clinical entity.

The treatment should focus on maintaining permeability of the airway correction of the gastrointestinal tract defects and increasing weight gain. It should be patient-centered and with a multidisciplinary approach.

In this thesis we present a case of Pierre Robin Sequence in a 2 year old child with micrognathia, glossoptosis, respiratory and eating difficulties as well as a cleft palate, syndactyly and congenital nevus. Our aim is to show the complexity and multidisciplinary approach needed in the management of this case, with particular focus on the surgical treatment of the anomalies present.

Keywords: Pierre Robin Sequence; micrognathia; glossoptosis; cleft palate ; Plastic and Reconstructive Surgery

ÍNDICE

Introdução	6
Caso clínico.....	16
Discussão.....	23
Conclusão	32
Bibliografia	33

INTRODUÇÃO

A sequência de Pierre Robin (SPR), descrita inicialmente em 1934 pelo estomatologista Pierre Robin [1], caracteriza-se pela tríade clínica de glossoptose, micrognatia e dificuldade respiratória no período neonatal. Em cerca de 73-90% dos casos há também descrição de presença de fenda do palato [2].

Não é considerada uma síndrome mas sim uma sequência, dado que as múltiplas anomalias resultam de uma cadeia sequencial de mal formações, na qual cada uma resulta na próxima. No caso específico desta sequência, a micrognatia causa glossoptose que por sua vez é causa de dificuldade respiratória e alimentar.

Epidemiologia

É uma sequência relativamente rara, com uma prevalência de 1:8000 a 1:14000 nascimentos, variando com a área geográfica, etnia e definição [3].

De acordo com estudos realizados, o país com maior incidência de casos é os Estados Unidos, com 1 caso por cada 3120 nados vivos [4].

Apresenta uma mortalidade de 2 a 26%, com uma maior mortalidade encontrada nos casos síndrômico, nomeadamente se anomalias cardíacas ou do sistema nervoso central presentes [5].

Etiologia e fisiopatologia

A causa exacta e a fisiopatologia deste fenótipo não são totalmente conhecidas.

Resulta de diversas causas e pode ocorrer isoladamente ou presente numa síndrome.

Pensa-se que cerca de 50% dos casos possam estar associados a síndromes, das quais se destacam as mais comuns por ordem decrescente de prevalência: Stickler (associada a mutações nos genes COL), Velocardiofacial (por microdelecções do cromossoma 22q) e Treacher-Collins (por mutações nos genes TCOF1, PLOR1C, POLR1D) [6].

Através da elevada incidência da Sequência em gémeos e da observação de que familiares de crianças com Sequência de Pierre Robin têm maior prevalência de fenda palatina e labial propôs-se uma base genética para a sua ocorrência [7].

Existem três hipóteses major para explicar a sequência de eventos que ocorre: mandíbula hipoplásica, deficiências orofaríngeas e musculares ou compressão da mandíbula no útero.

A hipótese da mandíbula hipoplásica é a mais aceita tendo sido demonstrada em animais. O desenvolvimento do complexo craniofacial inicia-se com a separação das células da crista neural do tubo neural dorsal e a sua migração ventral para os arcos faríngeos. As células da crista neural correspondem ao substrato a partir do qual irá derivar todo o esqueleto facial.

Apesar do maxilar superior e da mandíbula apresentarem origens comuns, o seu desenvolvimento subsequente difere uma vez que o maxilar superior se forma em associação com o restante complexo craniofacial e a mandíbula se forma em relativo isolamento.

O primeiro elemento na formação da mandíbula corresponde à cartilagem de Meckel, uma cartilagem mandibular transitória que fornece o suporte inicial para a formação da mandíbula. A cartilagem de Meckel aparece inicialmente sob a forma de bastonete no arco mandibular, com crescimento posterior a nível do eixo próximo-distal, o que promove o crescimento externo da mandíbula.

É a alteração desta cartilagem de Meckel que se pensa estar na origem de uma mandíbula de tamanho diminuído, semelhante à observada na Sequência de Pierre Robin. Foi demonstrado, num estudo com animais, que a perda do gene Sox9 apenas nas células da crista neural, está na origem da formação de uma mandíbula SPR-like. Para além da formação da mandíbula, a expansão da cartilagem de Meckel permite um alongamento da mandíbula com posterior movimentação da língua, permitindo uma descida do nível da mesma com aumento do espaço da cavidade oral. Assim, a alteração da cartilagem predispõe a uma diminuição do volume oral. [8,9]

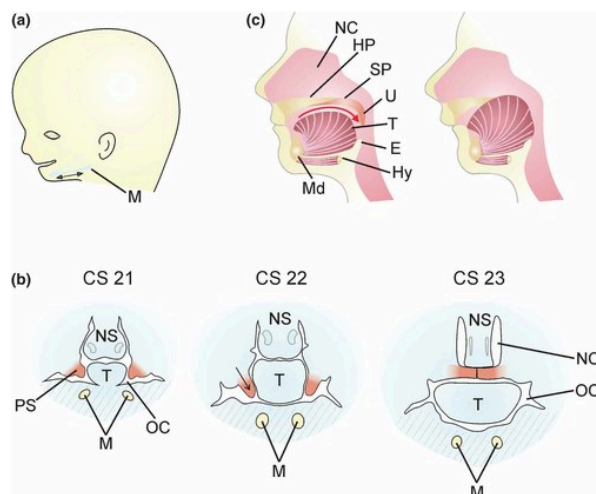


Fig. 1. A: Ilustração da relação entre a cartilagem de Meckel e o crescimento mandibular. B: Alterações morfológicas nas estruturas orais que precedem a fusão do palato. C: Relações entre as estruturas orais major e num plano sagital em indivíduos normais(esquerda) e com Sequência Pierre Robin (direita). E:

epiglottis; HP, hard palate; Hy, hyoid bone; M, Meckel's cartilage; Md, mandible; NC, nasal capsule; NS, nasal septum; OC, oral cavity; PS, palatal shelves; SP, soft palate; T, tongue; U, uvula. Retirado de [9]

Várias hipóteses foram propostas como tentativa de explicação da elevada prevalência da fenda palatina nestes indivíduos. Durante o desenvolvimento embrionário, mais precisamente aquando da oitava semana de desenvolvimento, os processos palatinos laterais orientados verticalmente são mobilizados para uma posição horizontal. Uma teoria proposta assenta na hipótese de que a língua de tamanho aumentado possa servir como barreira física a esse movimento, levando à formação de uma fenda palatina. [7]

Apresentação clínica

A sequência de Pierre Robin caracteriza-se por micrognatia como característica primária, associada a glossoptose e obstrução da via aérea. A fenda palatina está presente em 73 a 90% dos indivíduos com esta sequência, e apesar de ser a anomalia mais frequentemente associada, não é uma característica necessária ao diagnóstico. Normalmente é uma fenda ampla em forma de U.

A micrognatia típica da sequência é normalmente acompanhada de retrognatia dada a sua gravidade. A microretrognatia é rapidamente identificável à nascença, observando-se uma mandíbula de tamanho diminuído tanto na dimensão vertical como horizontal.

A glossoptose, definida por uma localização posterior da língua, é também um achado essencial para o diagnóstico da sequência. A posição posterior da língua ocorre por diminuição da mandíbula e consequente diminuição da sua projecção anterior.

A obstrução da via aérea por sua vez resulta da diminuição do volume da cavidade oral devido à mandíbula hipoplásica que origina um anormal posicionamento da língua com consequente bloqueio ao nível da orofaringe durante a inspiração. Obstrução prolongada pode resultar em hipóxia, apneia, infeções do tracto respiratório e aspição. Por sua vez, a hipóxia crónica pode causar aumento da resistência vascular pulmonar, cor pulmonale, insuficiência cardíaca e hipóxia cerebral.

Ao exame objectivo destes doentes podemos observar estridor, retração posicional do tórax e pescoço, dessaturação posicional e cianose.

As dificuldades na alimentação são também comuns uma vez que ocorre uma dificuldade respiratória aquando da tentativa de alimentação, com possíveis complicações como refluxo gastroesofágico e aspiração.

O esforço respiratório realizado como tentativa de ultrapassar as obstruções na passagem de ar na via aérea juntamente com o baixo aporte calórico por alimentação deficiente causam uma má progressão estaturó-ponderal no período pós-natal. Também a fenda palatina, quando presente, agrava as dificuldades alimentares anteriormente descritas ao impedir a formação de uma pressão negativa intraoral, necessária para a sucção correcta do leite. [7]

Caso a sequência ocorra secundariamente a síndromes podemos ainda observar manifestações características dessas mesmas síndromes. Como forma de exemplo, no caso da síndrome de Stickler, as características adicionais presentes são: miopia, descolamento da retina, perda auditiva e baixa estatura. [9]

Diagnóstico

O diagnóstico definitivo é sempre realizado após o nascimento, com a observação do recém-nascido e a presença da tríade clássica. Actualmente a suspeita do diagnóstico já é possível no período pré-natal, essencialmente através da presença de micrognatia, glossoptose e fenda palatina, avaliados por ecografia fetal [10].

A micrognatia, como defeito primário da sequência, tem sido alvo de várias pesquisas para permitir o seu diagnóstico pré-natal, contudo nenhum método mostrou eficácia suficiente pelo que o seu diagnóstico se mantém pós-natal. Existem vários métodos diagnósticos com especificidades e sensibilidades elevadas possíveis de serem utilizados na prática clínica, sendo um dos mais utilizados a medição da sobremordida horizontal. Na micrognatia da SPR ocorre uma alteração não só do crescimento mandibular mas também do crescimento do maxilar superior e da base do crânio o que diminui a discrepância maxilo-mandibular e torna a micrognatia menos notória. De forma a permitir uma sensibilidade diagnóstica elevada deve-se realizar uma análise mandibular em relação com o maxilar superior e a base do crânio, sendo a sobremordida horizontal a escolha preferencial por se manter de forma constante sem influência de outras variáveis [11]. Assim uma sobremordida >4mm considera-se micrognatia.

A avaliação da glossoptose pré-natal é útil principalmente para diferenciar os casos de micrognatia isolada dos casos com possível sequência de Pierre Robin. É possível, a partir do 2º trimestre da gravidez e com o recurso a ecografia fetal, diagnosticar a presença de glossoptose através da observação de uma língua posteriormente localizada ou que atinge o arco alveolar anterior durante normal movimentação [12].

Após a observação da presença de micrognatia deve-se avaliar o feto para a presença concomitante de fenda do palato, nomeadamente através da ecografia tridimensional, a partir das 17 semanas de gestação. [13]

A primeira suspeita pré-natal da sequência de Pierre Robin descreveu a presença conjunta de micrognatia e poliâmnios. Pensa-se que o poliâmnios resulte de uma dificuldade de deglutição do feto secundária à obstrução causada pela micrognatia e glossoptose. Apesar de poder estar associado à sequência, um estudo realizado por Bromley e Benacerraf [14] demonstrou que a sua presença pode ocorrer noutros casos de micrognatia não relacionada com a sequência de Pierre Robin pelo que a pesquisa de poliâmnios não é realizada como parte do rastreio pré-natal. [10]

Avaliação multidisciplinar

A obstrução da via aérea característica desta sequência torna-se observável nas primeiras horas após o nascimento. Uma vez que através do exame objectivo não é possível determinar a gravidade da obstrução e a sua posterior evolução é necessário a realização de uma série de avaliações da via aérea com ênfase nos primeiros meses de vida.

A avaliação da via aérea ocorre através da realização de nasolaringoscopia, permitindo a avaliação da anatomia (nariz, coanas, faringe -incluindo a base da língua- e laringe) e possíveis anomalias bem como a identificação das zonas específicas de obstrução. Numa percentagem importante dos casos avaliados, observa-se a associação de outras anomalias da via aérea, da qual a mais frequente a laringomalácia, por vezes associada a traqueomalácia. [2]

Dada a possibilidade, ainda que reduzida, de alterações da via aérea inferior deve-se ponderar, em certos casos, a realização de broncoscopia.

Para além da avaliação endoscópica há uma necessidade de dados mais objectivos, nomeadamente para quantificar o grau de obstrução e a presença de hipoxémia e hipocápnia significativas. Numa primeira fase deve-se realizar oximetria de pulso e

medição do PCO₂ capilar. Na presença de diminuições recorrentes na SatO₂, ainda que em doentes assintomáticos, deve-se realizar uma polissonografia, de forma a compreender se as diminuições se devem a apneia central ou são secundárias a obstrução da via aérea.

A polissonografia é um exame de extrema importância nestes doentes, sendo actualmente considerado o gold standard para o diagnóstico de síndrome da apneia/hipopneia obstrutiva do sono, permitindo ainda o diagnóstico do tipo e gravidade da obstrução, avaliar a resposta ao tratamento e detectar casos de obstrução tardia.

Para o diagnóstico da síndrome, em crianças, é necessário a ocorrência de >1 episódio de apneia obstrutiva, apneia mista ou hipopneia em 1 hora. [15]

Os achados presentes na polissonografia correlacionam-se com as observações da nasolaringoscopia.

Para além da avaliação a nível do sistema respiratório, é também necessário ter em atenção possíveis problemas na alimentação, dado serem bastante prevalentes nos indivíduos com esta sequência.

Frequentemente é necessária a utilização de meios de avaliação complementares para o estudo da deglutição, nomeadamente para detectar a presença de anomalias e o risco de aspiração pulmonar secundária [19], através de videofluoroscopia ou endoscopia.

O exame com videofluoroscopia permite a avaliação dinâmica da fases de deglutição oral, faríngea e esofágica superior, enquanto que o exame endoscópico permite a visualização directa das estruturas faríngeas e laríngeas bem como a avaliação do efeito de diferentes estratégias para a alimentação. [2].

Estes doentes devem ainda ser avaliados em consulta de genética, essencialmente devido à associação frequente da sequência com síndromes importantes. [2]

Tratamento

Não existe um consenso na literatura de como gerir o doente com sequência de Pierre Robin, sendo necessário uma abordagem individualizada e multidisciplinar.

Obstrução da via aérea

Não existe um esquema de actuação determinado para o tratamento da obstrução da via aérea destes doentes, devendo ser proposto de acordo com as características individuais do doente e definido por uma equipa multidisciplinar.

Nas opções não cirúrgicas considera-se essencialmente o posicionamento, o tubo nasofaríngeo, CPAP e aparelhos ortodônticos.

O posicionamento é considerado 1ª linha na gestão da obstrução da via aérea, sendo também o tratamento mais simples. Consiste na colocação do doente em decúbito ventral o que se pensa permitir que a mandíbula e a língua se desloquem anteriormente, reduzindo a obstrução aérea típica ao nível da base da língua.

Apesar da sua eficácia em aliviar a obstrução em 40-70% dos casos, observou-se, através da polissonografia, que todos apresentavam apneia obstrutiva do sono [19], pelo que deve existir um controlo objectivo da obstrução da via aérea mesmo em posição de decúbito ventral – com SatO2 e PCO2 capilar.

Quando a posição de decúbito ventral falha deve-se proceder a utilização de sonda nasofaríngea – sonda colocada de forma intra-nasal e prolongando-se pela orofarínge distal, ultrapassando a área de obstrução da via aérea. É extremamente útil dado ser capaz de permitir a alta do doente após instrução de colocação da mesma pelos pais. Costuma ser utilizada durante vários meses, sendo contudo uma medida temporária enquanto se aguarda crescimento mandibular.

O CPAP é também uma opção não cirúrgica a ter em conta no tratamento da obstrução da via aérea. Ainda que eficaz na desobstrução da via aérea apresenta algumas limitações, nomeadamente uma dificuldade na utilização da máscara em crianças muito pequenas e um possível risco de hipoplasia maxilar adquirida secundária ao seu uso prolongado [20].

Certos centros utilizam aparelhos ortodônticos como método de correção da obstrução enquanto que outros apenas os utilizam para facilitar a alimentação.

Um dos aparelhos utilizados – Pre-Epiglottic Baton Plate – permite a deslocação da língua anteriormente, aumentando o espaço hipofaríngeo. Dos estudos realizados foi possível confirmar a eficácia da técnica tanto na melhoria da obstrução da via aérea como no ganho ponderal, nomeadamente quanto mais cedo for iniciado. [17]

As opções cirúrgicas estão reservadas principalmente para situações de obstrução moderada-grave refractárias a intervenções não cirúrgicas.

A adesão língua-lábio, considerada 1ª linha cirúrgica, é utilizada com o objectivo de corrigir a glossoptose ao realizar a junção da porção ventral anterior da língua ao lábio inferior. Esta sutura é mantida até ocorrer um crescimento adequado da via aérea, após o qual se deverá realizar uma cirurgia subsequente para libertar a adesão. [18]

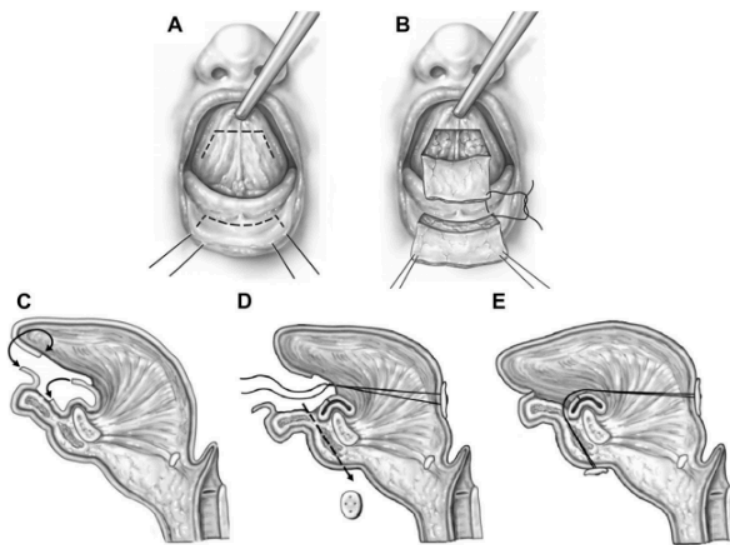


Fig. 2. A: Ilustração da cirurgia de adesão lábio-língua. Retirado de [18]

Outra opção cirúrgica consiste na libertação subperiosteal do pavimento da boca e assenta no facto de que a obstrução da via aérea ocorre devido a uma rotação posterior da língua secundária a uma junção anormalmente justa da musculatura da língua à mandíbula lingual. Considera-se que a libertação das inserções da porção anterior do músculo digástrico, do músculo miohioideu, geniiohioideu e genioglosso permitem a libertação da língua.

Pode-se ainda realizar a distração osteogénica mandibular, quer com aparelhos externos ou semi-internos. Tem um taxa de sucesso elevada, de cerca de 94%, em relação à libertação da obstrução da via aérea, apresentando contudo uma taxa de complicações importantes, com cerca de 65% dos casos a recorrerem. [18]

Quando todas as medidas anteriormente descritas falham a única opção viável para as obstruções graves é a traqueostomia, estando associada a elevada morbilidade e mortalidade.

Dificuldades alimentares

A maioria dos indivíduos com sequência de Pierre Robin irão necessitar de alimentação com sonda nasogástrica enquanto aguardam melhoria da sua condição de base. Ainda que numa elevada percentagem a sua utilização seja transitória em certos casos pode ser mais prolongada, podendo ser necessária a proposta de realização de gastrostomia.

A sonda nasogástrica, com o uso prolongado, pode causar alguns efeitos adversos, nomeadamente aumento do risco de refluxo gastro-esofágico, irritação mecânica e inflamação crónica das vias aéreas superiores, deslocamento da sonda ou dificuldades de aceitação psicológica por parte da criança e pais.

Para além da utilização de sonda nasogástrica frequentemente é necessária uma dieta hipercalórica.

Em certos centros, devido à glossoptose e elevada prevalência de disfunção da deglutição, apoia-se a utilização de diferentes técnicas que facilitem a alimentação, entre elas biberões com tetinas especiais e posicionamento adequado da criança aquando da alimentação. [2]

Fenda palatina

A fenda palatina, dado estar presente em mais de 90% dos casos de Sequência de Pierre Robin necessita também de ser abordada como parte do tratamento da mesma. Os principal objectivo da sua correção é permitir o normal desenvolvimento da fala mas também melhorar a alimentação e minimizar a restrição do crescimento maxilar.

Os aspectos mais importantes da cirurgia para o prognóstico da fala são a técnica cirúrgica e a idade em que é realizada. Ainda que não exista um consenso sobre a idade ideal para a correção cirúrgica primária da fenda palatina, a hipótese mais apoiada é a de que deve ser realizada anteriormente ao 1 ano de idade, mais especificamente entre os 9-10 meses. [34]

Existem três técnicas principais de palatoplastia:

- Para a reparação do palato duro - de entre as quais se destaca a Veau-Wardill-Kilner, Von Langenbeck, técnica de dois retalhos;
- Para a reparação do palato mole - de destacar a veloplastia intravelar com ou sem dissecação muscular radical e a Dupla Z-plastia oposta (Técnica de Furlow);

CASO CLÍNICO

Iara, sexo feminino, raça caucasiana, nascida a 06/06/2016, natural e residente em Lisboa.

1ª filha de pais não consanguíneos. Mãe de 29 anos, raça caucasiana e sem antecedentes pessoais relevantes e pai de 40 anos, raça caucasiana e sem antecedentes pessoais a destacar.

Não apresenta história familiar de relevo nem doenças hereditárias conhecidas.

Gravidez planeada, com 38 semanas + 6 dias de gestação e vigiada no Centro de Saúde Charneca do Lumiar com mais de 6 consultas, realização de análises, rastreio da diabetes gestacional, 3 ecografias fetais + 1 ecografia 3D sem alterações (sem diagnóstico pré-natal) e sem realização de outros exames.

Destaca, na 1ª semana de gestação a toma de antibiótico que não sabe especificar por persistência de sintomas gripais, nomeadamente febre, coriza e tosse, não tendo ainda conhecimento da gravidez aquando da sua toma.

Sem outras intercorrências tais como infeções, traumas ou perdas hemáticas.

Nega ingestão de medicamentos (excepto o acima mencionado), hábitos tabágicos, alcoólicos ou toxicofílicos.

Trabalho de parto de 19 horas, assistido, não induzido e com ruptura espontânea de membranas.

Parto eutócico, no HSM, sem anomalias do cordão umbilical ou placenta.

Índice de apgar 9/9 sem necessidade de manobras de reanimação.

Nascimento às 10 horas, sexo feminino, 3190 g, 48 cm e 35 cm de perímetro cefálico.

Ao nascimento, aquando do contacto com a mãe, iniciou quadro de dificuldade respiratória tendo sido auxiliada pelos médicos da sala de partos. Aquando da sua examinação, observou-se a presença de fenda do palato em U, glossoptose e micrognatia com DMM de cerca de 1 cm. Destacou-se também a presença de sindactilia em ambos os pés. Sem outras malformações aparentes.

Não realizou aleitamento materno.

Foi rapidamente transportada para a UCIN, por dificuldade respiratória onde permaneceu do 1º ao 10º dia de vida e posteriormente na Pediatria Geral até ao 25º dia de vida para aquisição de autonomia alimentar e aumento de peso.

Ao longo do internamento apresentou episódios de dessaturações resolvidas com mudança para a posição ventral, não sendo necessário o uso do tubo nasofaríngeo.

Recebeu alta, ao 25º dia de vida, com aconselhamento para alimentação em posição mais verticalizada e seguimento em consulta de Ortopedia facial e ortodontia e consulta de malformações craniofaciais.

Na consulta, realizada com 1 mês e 13 dias de vida, foi iniciada a utilização de ortotese de maxilar superior já proposta durante o internamento para facilitar a alimentação.

Observou-se boa adaptação à ortotese durante as várias consultas, contudo, a mãe refere desde o início da sua utilização em casa extrema dificuldade na alimentação da Iara com regurgitação após alimentação apesar do posicionamento adequado.

Por manutenção da dificuldade na alimentação e incapacidade de aumento do peso os pais decidiram contactar directamente o Dr. Eduardo Matos, expressando a sua preocupação com o peso corporal da Iara. Dado apenas ter aumentado 60g numa semana, o Doutor agendou observação da criança no Serviço de Urgência pelo departamento de Pediatria nesse mesmo dia. À chegada ao SU e com 1 mês e 16 dias de vida, foi observada e realizou análises laboratoriais para descanso dos pais e exclusão de outra patologia. Dado não apresentar alterações nem sinais de alerta foi enviada para casa com consulta marcada para nova avaliação.

Na consulta seguinte de reavaliação, com 1 mês e 21 dias, observou-se dificuldade respiratória durante a alimentação com má progressão estaturo-ponderal, episódios frequentes de engasgamento com cianose e apneia obstrutiva do sono com elevado índice de dessaturação nocturna e retenção de CO₂, tendo ficado novamente internada. Por exaustão dos cuidadores e para recuperação do peso perdido iniciou alimentação por sonda nasogástrica (SNG). Iniciou ainda CPAP, mantido 24h/dia.

Durante o internamento a mãe refere boa progressão do peso e melhoria da capacidade respiratória com a utilização constante de CPAP que passou posteriormente a utilizar apenas durante a noite.

Após 21 dias de internamento teve alta com CPAP e alimentação praticamente total por SNG.

Já em casa a mãe refere boa adaptação ao CPAP e manutenção da SNG para alimentação sem complicações e com aumento de 0,5kg ao fim de 1 semana.

Pelas dificuldades sentidas nos primeiros meses de vida a Iara manteve seguimento pós-alta em consulta de Pneumologia e Gastroenterologia pediátrica, de forma a avaliar a utilização do CPAP e SNG, bem como em Cirurgia Plástica, Genética, Otorrinolaringologia e Ortopedia facial e ortodontia, pelas suas diversas comorbilidades. Iniciou nessa altura seguimento em consulta de Medicina geral e familiar no Centro de Saúde Charneca do Lumiar.

Após o internamento e com seguimento regular em consultas foi possível, ao 4º mês de vida retirar CPAP, inicialmente por dificuldade na sua adaptação que, após avaliação, se observou uma melhoria da obstrução não apresentando critérios para o re-iniciar.

Numa das consultas de seguimento de gastroenterologia pediátrica, ao 5º mês de vida, foi decidida a retirada da sonda nasogástrica por manutenção da mesma por tempo superior ao aconselhado. Como alternativas foram propostas a gastrostomia ou treino de refeição com colher e diversificação alimentar. Os pais optaram por tentativa de refeição com colher, que apesar de inicialmente bastante difícil, se observou posterior adaptação da criança e possível retirada da SNG.

Nos meses seguintes, já sem a utilização de CPAP nem SNG mas com acompanhamento mantido nas consultas de pneumologia e gastroenterologia pediátrica, a mãe refere crescimento estatura-ponderal da Iara dentro do esperado, com desenvolvimento psicomotor normal para a idade e sem intercorrências respiratórias ou dificuldade na alimentação.

Aos 8 meses foi observada em mais uma consulta de seguimento de Cirurgia Plástica, na qual se verificou recuperação parcial do crescimento da mandíbula e boa anteriorização da língua. Por apresentar estabilidade da sua patologia de base e se

encontrar no período de tempo ideal para a sua realização breve foi proposto plano para correção da fenda palatina para cerca de 1 ano de idade - veloplastia intra-velar.

Aos 12 meses de idade recebeu alta da consulta de Cardiologia pediátrica, uma das diversas especialidades pelas quais era seguida, nomeadamente por apresentar ao nascimento uma comunicação interauricular de dimensões reduzidas, a qual, com o normal crescimento, encerrou espontaneamente.

Tal como discutido na consulta de Cirurgia Plástica anterior, ao 1 ano e 1 mês de idade foi internada para realização de veloplastia intra-velar.

Após a correção e dado tratar-se de uma criança com Sequência Pierre Robin foi necessário ficar em observação cuidada em regime de internamento, de forma a garantir a desobstrução da via aérea e manter uma alimentação líquida durante cerca de 10-14 dias.

A mãe refere uma rápida recuperação após a cirurgia, mantendo acompanhamento em consulta pós-operatório, sem ocorrência de quaisquer complicações.

Na imagem seguinte é possível observar a presença da fenda palatina em U, previamente à realização da veloplastia intra-velar.



Fig. 3. Fenda palatina em U

Após a cirurgia de correção da fenda palatina foi avaliada pela Gastroenterologia pediátrica tendo tido alta da consulta.

Apesar da manutenção de bom estado geral, sem novos episódios de dificuldade respiratória, dado a Sequência de Pierre Robin poder afectar gravemente a via aérea, a Iara manteve seguimento prolongado na Pneumologia pediátrica. Aos 15 meses de idade, aquando de nova consulta, observou-se bom estado geral, boa capacidade de alimentação (sem engasgamento nem sialorreia), sono sem interrupções nem roncopatia e sem queixas respiratórias. Apresentava bom crescimento estaturo-ponderal e micrognatismo presente.

Por ainda apresentar sindactilia e nevus congénito na face posterior da perna para correcção futura foi novamente avaliada na consulta de Cirurgia Plástica, aos 16 meses de idade, onde se discutiu eventual cirurgia.

Assim, aos 2 anos foi submetida a 1ª cirurgia de reconstrução da sindactilia, neste caso esquerda, e excisão de uma porção do nevus congénito da perna esquerda (confirmado pela anatomia patológica tratar-se de um nevus melanocítico congénito).

6 meses depois, dado apresentar recuperação rápida e sem complicações da cirurgia anterior realizou nova cirurgia para termino de excisão do nevus e correcção da sindactilia do pé direito.

Para a correcção da sindactilia em ambos os pés utilizou-se a técnica de retalho dorsal, que consiste na reconstrução da comissura interdigital com um retalho rectangular localizado proximalmente, ao nível do dorso. sem necessidade de enxerto. A remoção do nevus congénito foi por excisão seriada.

As cirurgias foram realizadas em tempos cirúrgicos diferentes de forma a permitir a deambulação da criança. Em ambas as cirurgias a mãe referiu uma recuperação sem complicações, estando bastante satisfeita com o resultado final.

De seguida pode-se observar fotografias da sindactilia anteriormente à cirurgia, durante a mesma e o resultado logo após a correcção cirúrgica.



Fig. 4: Sindactilia D2-D3 em ambos os pés



Fig. 5: Cirurgia de correcção da sindactilia D2 D3



Fig. 6: Resultado final da cirurgia de correcção da sindactilia

Actualmente é acompanhada no centro de saúde da Charneca do Lumiar, nas consultas infantis e nas quais apresenta boa progressão estaturó-ponderal, encontrando-se no

percentil 50-85 no peso e percentil 50 de altura. A nível de desenvolvimento também se encontra no nível esperado para a sua idade.

Nega episódios recentes de dificuldade respiratória ou alimentar.

DISCUSSÃO

A sequência de Pierre Robin é uma doença relativamente rara, cuja fisiopatologia não está ainda bem definida e que pode ser primária ou estar presente em diversas síndromes mais complexas.

O diagnóstico definitivo, dado ser uma entidade clínica, é feito pela observação da característica primária da sequência – a micrognatia – associada a glossoptose e dificuldade respiratória.

No caso clínico descrito, o diagnóstico não foi inicialmente suspeitado pela típica observação da micrognatia mas sim por início de quadro de dificuldade respiratória aquando do contacto com a mãe após nascimento, com posterior visualização de fenda palatina.

Só após exame objectivo atento do recém-nascido foi possível a identificação dos sinais pertencentes à tríade clássica da sequência – micrognatia e glossoptose – tendo sido desde logo colocada a Sequência de Pierre Robin como diagnóstico provável.

Na figura em seguida observa-se a criança após o nascimento, com a micrognatia típica desta Sequência:



Fig. 7: Micrognatismo

De destacar que, como discutido anteriormente, actualmente já é possível suspeitar do diagnóstico no período pré-natal, nomeadamente através da visualização da micrognatia e da glossoptose (pela observação da língua posteriormente localizada ou que atinge o arco alveolar anterior durante normal movimentação) na ecografia fetal.

Contudo, neste caso clínico e apesar das 4 ecografias realizadas, não existia qualquer diagnóstico pré-natal ou conhecimento da possibilidade de alterações morfológicas fetais, dado estas não terem sido observadas no acompanhamento ecográfico.

O tratamento da Sequência de Pierre Robin permanece pouco assertivo, estando dependente das necessidades de cada doente e da sintomatologia presente.

No caso clínico, aquando do nascimento observou-se uma dificuldade respiratória acentuada, caracterizada por diversos episódios de dessaturação, resolvidos com a colocação do recém-nascido na posição ventral.

Como descrito previamente, o posicionamento ventral é a 1ª linha no tratamento da dificuldade respiratória nestes doentes, sendo também o modo de actuação mais fácil e não invasivo. De destacar que, apesar da resolução aparente da dificuldade respiratória com o posicionamento, anteriormente verificámos que muitos destes doentes, aquando da polissonografia, apresentavam ainda apneia obstrutiva do sono mesmo em decúbito ventral, pelo que neste caso se deveria manter uma observação atenta da oxigenação, nomeadamente através da avaliação da SatO2 e PCO2 capilar.

De acordo com o caso clínico, durante as primeiras semanas de vida, foi proposta a utilização de uma ortotese para facilitar a alimentação. Como verificado na introdução, a ortotese pode ser utilizada tanto para a dificuldade respiratória como, neste caso, para auxílio da alimentação.

Dadas as evidências da sua eficácia nos estudos observados, seria uma terapêutica útil neste recém-nascido, especialmente para permitir um aumento ponderal e evitar obstrução da via aérea. Contudo, neste caso específico, a sua utilização não foi eficaz na medida em que não foi possível a habituação do recém-nascido à mesma, com episódios de vómitos e desconforto com a sua utilização. Assim sendo, apesar dos estudos a seu favor, apresenta como desvantagem a dificuldade na adaptação. Neste caso apenas o posicionamento do recém-nascido em posição mais verticalizada foi utilizado para auxílio da alimentação.

Dado o agravamento do quadro respiratório e má progressão estatura-ponderal foi necessário internamento do lactente.

No internamento, para alívio do quadro respiratório, e por manutenção do mesmo com o posicionamento ventral, foi necessária a utilização de CPAP. O CPAP é um dos

métodos preconizados para o tratamento da obstrução respiratória nestes doentes, sendo um método eficaz e não invasivo. Neste caso houve uma boa adaptação ao aparelho com melhoria do quadro respiratório pelo que não foi necessário a utilização de outras medidas, nomeadamente cirúrgicas.

De salientar que, ainda que não exista um algoritmo mundialmente aceite para o tratamento da SPR, na maioria dos casos aconselha-se a utilização de sonda nasofaríngea como método terapêutico da obstrução respiratória nestes doentes aquando da falha do posicionamento, sendo o CPAP utilizando aquando da falha de ambos os métodos. Assim, poderíamos ponderar a utilização da sonda nasofaríngea aquando do internamento da lactente, previamente ao CPAP.

Para a recuperação do peso perdido foi colocada uma sonda nasogástrica. A sonda nasogástrica é gold standard no que diz respeito ao tratamento das dificuldades alimentares dos lactentes com SPR, dado permitir um aporte nutricional adequado e não necessitar de esforço por parte do lactente para alimentação.

No nosso caso em particular ambas as terapêuticas foram extremamente eficazes, tendo o CPAP sido utilizado durante 4 meses, após os quais o crescimento mandibular permitiu uma melhoria espontânea da respiração, sem necessidade da continuação do mesmo. Também a sonda nasogástrica permitiu, durante os 5 meses da sua utilização, um aumento ponderal da lactente sem episódios de cansaço extremo durante a alimentação, como acontecia previamente à sua colocação.

De destacar contudo que a utilização da sonda nasogástrica está preconizada apenas a curto-médio prazo e que neste caso clínico a sua duração foi bastante superior à esperada. Essa utilização prolongada pode tornar a sonda mais rígida, devido à exposição contínua ao ácido gástrico, aumentando o risco de irritação e erosão do tracto gastrointestinal superior. Estas alterações inflamatórias do esófago podem, por sua vez, resultar em estenoses e hemorragias, originando ulceração e possível perfuração esofágica. [33]

Verificámos previamente que a fenda do palato, como malformação mais comum nestes doentes, necessitava também de tratamento. Dado que no nosso caso clínico a lactente apresentava fenda do palato, aos 12 meses de idade foi proposta para realização de veloplastia intra-velar.

De facto, a idade de realização da correção primária da fenda palatina é ainda um assunto sem consenso, sendo na maioria dos casos realizado entre os 6-12 meses, pelo que a cirurgia do caso clínico se encontra no intervalo de idades esperado.

A veloplastia intra-velar é uma das técnicas mais utilizadas, tendo como objectivo reposicionar os músculos do palato mole e permitir uma boa mobilidade do véu do palato. Consiste na libertação do músculo elevador do véu do palato inserido ao longo do bordo posterior do palato duro, da zona nasal e da mucosa oral. O feixe muscular é dirigido medial e posteriormente, permitindo uma posição mais transversal das fibras musculares. O procedimento é realizado bilateralmente, permitindo uma sobreposição dos feixes musculares mais posterior, de forma a mimetizar a condição fisiológica normal. [22]

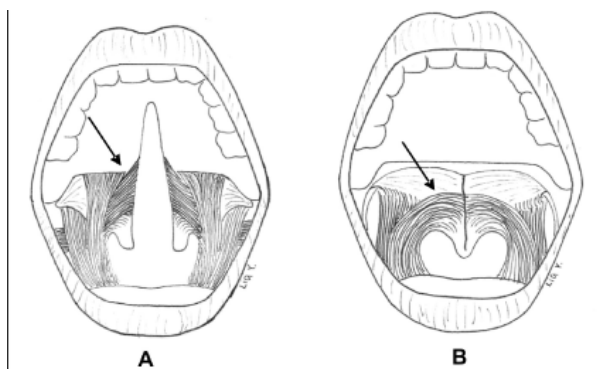


Fig. 8: Representação esquemática da Veloplastia intra-velar. Retirado de [22]

A nível de complicações gerais das cirurgias de correcção da fenda palatina é importante referir a possibilidade de ocorrência de fistulas que pode ser uma fonte de perda de ar nasal persistente apesar de um palato mole funcional e pode também causar regurgitação nasal de fluidos. A sua correcção tardia pode ser difícil, nomeadamente no palato duro, devendo-se utilizar retalhos orais para a sua cobertura. [34]

De destacar que apesar da utilização da veloplastia intra-velar neste caso não existe consenso na técnica a utilizar, sendo dependente de vários factores nomeadamente do tipo de fenda palatina a operar bem como da cultura de cada país. [23]

No caso clínico a doente apresentava sindactilia, em ambos os pés, entre D2-D3. A sindactilia é uma anomalia genética já documentada nos doentes com sequência de Pierre Robin, não se compreendendo ainda a sua ligação.

A sindactilia corresponde a uma anomalia congénita na qual existe fusão de dígitos adjacentes por falha na sua separação aquando do desenvolvimento das falanges durante a organogénese.

Podem ser classificadas como completas – quando se observa fusão dos dedos ao longo de todo o seu comprimento, com fusão ungueal – ou incompletas – quando não existe fusão a nível ungueal. Podem ainda ser classificadas em sindactilia simples – quando apenas a pele e os tecidos moles estão unidos – ou complexa – quando há fusão óssea ou cartilaginosa. [24]

A cirurgia está indicada na maioria dos casos de sindactilia do pé, devendo contudo ser considerada distinta da cirurgia da sindactilia da mão dada a importância da funcionalidade nesta última. O principal objectivo da cirurgia na sindactilia do pé reside no aspecto estético com restauração da anatomia normal, minimização de morbilidade associada e das complicações a longo termo. [25].

Os métodos cirúrgicos utilizados para a correção da sindactilia do pé derivam dos utilizados para a sindactilia da mão e consistem na divisão da comissura interdigital e posterior reconstrução com retalhos e enxertos para cobertura dos dígitos. O método mais frequentemente utilizado incorpora um retalho rectangular de base proximal proveniente do dorso da mão/pé.

A incisão utilizada mais frequentemente é em zig-zag, sendo a base da maioria das técnicas. A separação requer divisão da fáscia que une os dedos com atenção para identificar e preservar a irrigação neurovascular do local. [35]

Nos últimos anos assistiu-se ao aparecimento de cada vez mais técnicas que não necessitam da utilização de enxertos e que apesar de diminuírem o tempo de operação e a morbilidade estão associadas a risco aumentado de défice sensorial, deiscência da ferida operatória e complicações secundárias como contractura de flexão ou deformidade de angulação. [26].

No caso clínico avaliado, a doente apresentava uma sindactilia incompleta simples. A cirurgia de correcção de sindactilia como já referido apresenta diversas técnicas cuja escolha assenta no tipo de sindactilia, nas características do indivíduo e também do próprio cirurgião. Assim, neste caso decidiu-se utilizar a técnica de retalho dorsal sem

necessidade de enxerto. O enxerto era utilizado tradicionalmente em conjunto com a técnica do retalho dorsal, contudo pode estar associado a várias complicações, nomeadamente: maior morbilidade por possível rejeição do enxerto, cicatrização, contracturas, alteração da pigmentação bem como necessidade de cirurgias de maior duração. [27]

Pelas razões anteriormente destacadas a técnica sem utilização de enxerto é actualmente a preferida.

De referir que, apesar de resultados funcionais e cosméticos bastante positivos, esta técnica cirúrgica pode estar associada a algumas complicações, nomeadamente sinéquias parciais, celulite e formação de queloide. [27]

Em relação a idade ideal para realização da cirurgia de correção da sindactilia não existe consenso, estando na maioria dos trabalhos descrita apenas para a correcção da sindactilia da mão. No caso da cirurgia de correcção da sindactilia da mão considera-se que os melhores resultados são obtidos quando esta é realizada após os 18 meses de idade, devendo todas as cirurgias estarem terminadas antes da idade escolar.

Extrapolando esta informação para a correcção da sindactilia do pé, dado as técnicas utilizadas no pé terem sido também inicialmente descritas para a cirurgia da mão, a sua realização aos 24 meses, como descrita no caso clínico encontra-se dentro do intervalo esperado. [35]

É necessário referir que neste caso clínico a criança foi submetida a três cirurgias distintas para a correcção da fenda palatina e da sindactilia, que em condições normais se poderiam realizar em apenas dois tempos operatórios mas que devido a diversos factores, entre os quais diferentes idades alvo para realização das operações, preocupações anestésicas como difícil entubação pela micrognatia importante e o facto de os pais serem testemunhas de Jeóva (e, por essa razão, não aceitarem a realização de transfusões sanguíneas), foi decidido em conjunto com os mesmos a realização de cirurgias em três tempos operatórios distintos.

A criança apresentava também um nevus congénito que foi retirado aquando da cirurgia para correção da sindactilia.

Os nevus congénitos correspondem a proliferações benignas de melanócitos cutâneos que resultam de crescimento anormal, desenvolvimento ou migração de melanoblastos. Desenvolvem-se durante a 5^a-24^a semana de gestação e são visíveis ao nascimento ou

desenvolvem-se durante o primeiro ano de vida. [29], estando presentes em cerca de 1% dos nascimentos [30].

Clinicamente podem ser muito variáveis, tanto na sua forma, como dimensão e localização.

O seu risco de transformação maligna está dependente do seu tamanho, com cerca de 0-5% se pequenos e 5-10% se de grande dimensão, ocorrendo neste último caso nos primeiros 10 anos de vida em cerca de 70% dos casos [29].

Os principais factores a ter em conta para decisão da abordagem são o risco de malignidade e as consequências estéticas, sendo estes factores dependentes do tamanho e localização do nevus. [30]

Deve-se proceder a sua excisão o mais precocemente possível, existindo diversos tratamentos para tal: desde dermoabrasão, excisão laser ou excisão cirúrgica total.

No caso clínico realizou-se excisão cirúrgica total pelo possível risco de malignização e de forma a evitar risco de recorrência. [30]

Utilizou-se uma abordagem sequencial – excisão seriada – dado apresentar vantagens quando comparado com outras técnicas nomeadamente pelo facto de ser uma cirurgia simples, com tempo de procedimento curto e na maioria dos casos sem necessidade de internamento. Apresenta ainda uma recuperação rápida com complicações (tais como infecções ou deiscência) raras e de menor gravidade quando comparadas com a mesma complicação ocorrendo num enxerto. [31] Como desvantagem apenas referir a limitação da sua utilização em certas regiões anatómicas tais como pálpebras, peri-oral ou pregas cutâneas.

Considera-se que esta técnica apresenta uma taxa de complicações baixa, de cerca de 4%, quando comparada com a cirurgia em que se utilizam enxertos (taxa de complicações de 13-20%) [31].

De referir que não existem descrições de relação da sequência de Pierre Robin com o aparecimento de nevus congénitos nem qual a etiologia do aparecimento dos mesmos.

Neste caso clínico é necessário reiterar a importância da abordagem multidisciplinar na gestão deste caso, com a Iara a ter sido acompanhada em consulta das seguintes especialidades: genética, gastroenterologia pediátrica, pneumologia pediátrica, otorrinolaringologia, cardiologia, medicina geral e familiar, cirurgia plástica e terapia da fala.

Actualmente continua a ser seguida na consulta de genética. A realização da consulta de genética nos doentes com Sequência de Pierre Robin é de extrema importância na tentativa de excluir a presença de uma síndrome associada, como se observa em 50% dos casos dado estarem frequentemente associadas a outras anomalias que carecem de vigilância e tratamento e também para excluir padrão hereditário da possível síndrome, com especial importância por os pais apresentarem o desejo de nova gravidez em breve. Como seguimento futuro, a Iara deve-se manter na consulta de Medicina Geral e Familiar, para acompanhamento do seu desenvolvimento, de Cirurgia Plástica, para monitorização das cirurgias realizadas e na Terapia da Fala, para auxiliar no desenvolvimento da linguagem.

Prognóstico

De acordo com um estudo realizado por Thouvenin B. et al [32] em que se analisou crianças com sequência de Pierre Robin aos 15 meses, 3 e 6 anos, observou-se um desenvolvimento dentro da normalidade, com nível cognitivo e psicomotor esperado para a idade avaliada. Observou-se ainda que crianças com doença funcional inicialmente grave, nomeadamente a nível alimentar e respiratório, e em que foi necessária a utilização de métodos invasivos não apresentaram efeitos a longo termo com pior prognóstico, notando-se até um papel protector no potencial cognitivo da criança.

De destacar que as crianças com SPR sindrómica (neste caso considerou-se síndrome de Stickler) tinham níveis cognitivos inferiores às crianças com SPR isolada, especialmente na avaliação dos 6 anos. Este achado pode-se dever às características associadas da síndrome, nomeadamente diminuição da acuidade visual e auditiva.

Contudo, Thouvenin B. et al referem que cerca de 50% das crianças analisadas apresentaram início da linguagem tardio, com capacidade verbal pobre na avaliação dos 3 anos. Este atraso na linguagem pode estar relacionado com a elevada incidência de otite serosa que se observa nos doentes com SPR. Foi ainda observada, na maioria das crianças, rinolália.

Assim, é de destacar a importância da monitorização contínua da Iara, nomeadamente a nível do desenvolvimento da linguagem e da presença de rinolália, que pode afectar

potencialmente relações sociais. Neste caso, a Iara é já acompanhada pela terapia da fala, apresentando-se como factor protector para o futuro.

Dado o caso clínico avaliado tratar-se de uma patologia pediátrica não poderia deixar de referir a importância dos pais no prognóstico futuro.

É necessário referir como factor agravante o facto de os pais serem testemunhas de Jeová, razão pela qual foi necessário realizar as cirurgias à sindactilia e excisão do nevus em dois momentos, e que a longo prazo poderá condicionar outras decisões médicas da Iara com limitações terapêuticas.

Contudo, neste caso clínico os pais deverão essencialmente ser considerados como factor de proteção e bom prognóstico futuro, dado se encontrarem bastante presentes no acompanhamento da Iara, extremamente preocupados com o bem-estar da criança e empenhados no seu crescimento e desenvolvimento de forma normal, sem nunca descurar a necessidade de um acompanhamento médico bem definido e regular.

CONCLUSÃO

A Sequência de Pierre Robin é uma patologia que, apesar da sua raridade, deve ser sempre reconhecida e tida em consideração pelos profissionais de saúde devido as consequências deletérias que pode causar.

Apesar do seu diagnóstico ser clínico e realizado após o nascimento, ao longo do tempo tem-se observado um aparecimento crescente de informação sobre a possível suspeição e diagnóstico pré-natal. Desta forma, as anomalias típicas da Sequência devem ser activamente pesquisadas nas ecografias durante a gestação, de forma a por um lado preparar as expectativas dos pais e por outro possibilitar uma correcta vigilância e capacidade de rápida actuação durante o nascimento.

Ainda que a sua etiologia e fisiopatologia não sejam exactas, o conhecimento da existência da Sequência de Pierre Robin associada a síndromes nunca deve ser esquecida e outras anomalias devem ser sempre pesquisadas.

A abordagem terapêutica nestes doentes não apresenta ainda um algoritmo baseado na evidência que permita o seu tratamento global de forma consistente. Assim sendo, a proposta terapêutica deve ser planeada em conjunto, com as diversas especialidades das áreas de envolvimento da doença das quais se destacam a Pediatria, a Cirurgia Plástica, a Estomatologia, a Otorrinolaringologia e a Terapia da fala, de forma a conceber um algoritmo terapêutico individual e baseado nas necessidades da criança.

O presente trabalho pretende descrever um caso de uma criança com Sequência de Pierre Robin clássico, acompanhado de fenda palatina, sindactilia e nevus congénito associado, de forma a despertar a atenção dos clínicos para o diagnóstico da mesma, da elevada prevalência de anomalias concomitantes e expor uma possível abordagem da Sequência e das anomalias anteriormente mencionadas.

Nunca é de mais destacar a importância de uma abordagem multidisciplinar e individual das crianças com Sequência de Pierre Robin dada a panóplia de manifestações que podem surgir.

BIBLIOGRAFIA

- [1] P.Robin, Glossoptosis due to atresia and hypotrophy of the mandible, Am. J. Dis. Child. 48 (1934) 541-547
- [2] A. Côté, et al. Pierre Robin Sequence: Review of diagnostic and treatment challenges, Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. (2015)
- [3] E.C. Paes, I.A. Vries et al. Growth and prevalence of feeding difficulties in children with Robin Sequence: a retrospective cohort study Clin Oral Inversti. 2017; 21(6): 2063-2076
- [4] A.R. Scott, N.S.Mader, Regional variations in the presentation and surgical management of Pierre Robin Sequence, Laryngoscope 124 (12) (2014) 2818-2825
- [5] R.J.H.Logjes, M. Haasnoot et al. Mortality in Robin sequence: identification of risk factors, Eur J Pediatr. 2018; 177(5): 781-789
- [6] A.K.Evans, R.Rahbar, G.F.Rogers, J.B.Mulliken, M.S.Volk, Robin sequence: a retrospective review of 115 patients, Int.Pediatr.Otorhinolaryngol. 70 (2006) 973-980
- [7] G.Noopur, M.A. Derek, W.S. Albert, Pierre Robin Sequence, Semin. Plast. Surg. (2012) 76-82
- [8] T.Y.Tan, N.Kilpatrick, P.G. Farlie, Developmental and genetic perspectives on Pierre Robin sequence, Am. J. Med. Genet. C Semin. Med.Genet. 163C (2013) 295-305
- [9] T.Y. Tan, P.G. Farlie, Rare syndromes of the head and face—Pierre Robin sequence, Wiley Interdiscip Rev Dev Biol. 2013; 2(3):369-77
- [10] M.G.Kaufman, C.I. Cassady et al. Prenatal identification of Pierre Robin Sequence: A review of the Literature and Look towards the Future, fETAL DIAGN thER; 2016; 39(2): 81-9
- [11] Gomez-Dias O, Cárdenas-Bocanegra G, Gagliano-Canessa L, et al. Síndrome de mandíbula pequena. En búsqueda de una herramienta diagnóstica. Cir plást iberolatinoam 2015;41:259-269

- [12] Bronshtein M, Blazer S, Zalel Y, Zimmer EZ: Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 193:1561-1564
- [13] Faure JM, Captier G, Bäuml M, Boulot P. Sonographic assessment of normal fetal palate using three-dimensional imaging: a new technique. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;29:159–65.
- [14] Bromley B, Benacerraf BR: Fetal micrognathia: associated anomalies and outcome. *J Ultrasound Med* 1994; 13:529-533
- [15] R.B.Berry, R.Budhiraja, D.J.Gottlieb, D.Gozal, C.Iber, V.K.Kapurs, et al. Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM Manual for the scoring of sleep and associated events. Deliberations of the Sleep Apnea Definitions Task Force of the American Academy of Sleep Medicine, *J.Clin. Sleep Med.* (2012) 597-619
- [16] M.Daneil, S.Bailey, K.Walker, R.Hensley, C.Kol-Castro, N.Badawi, et al. Airway, feeding and growth in infants with Robin sequence and sleep apnoea, *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 77 (2013) 499-503
- [17] Multicenter study on the effectiveness of the pre-epiglottic baton plate for airway obstruction and feeding problems in Robin Sequence FALTA
- [18] S.Hsieh, A.Woo, Pierre Robin Sequence, *Clin. Plastic Surg* 2018; 94-1298/18
- [19] O.J.Gómez, O.I Barón, M.L. Peñarredonda, Pierre Robin Sequence: An evidence-based treatment proposal *J Craniofac Surg.*; 2018; 29(2): 332-338
- [20] K.K.Li, R.W.Riley, C.Guillemineault, An unreported risk in the use of home nasal continuous positive airway pressure and home nasal ventilation in children – mid-face hypoplasia, *Chest* 117 (2000) 916-918
- [21] Agrawal K. Clef palate repair and variations, *Indian J Plastic Surg.* 2009; 42 Suppl: S102-S109
- [22] Amashita, Renata Paciello, Oliva, Tathiane Roberta Teixeira, Fukushima, Ana Paula, Brustello, Carolina Macedo Battaiola, & Trindade, Inge Elly Kiemle. (2010). Efeito da veloplastia intravelar sobre o fechamento velofaríngeo avaliado por meio da

técnica fluxo-pressão. *Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, 15(3), 362-368

[23] Gopalakrishna A, Agrawal K. A status report on management of cleft lip and palate in India. *Indian J Plast Surg*. 2010;43(1):66-75

[24] Braun TL, Trost JG, Pederson WC. Syndactyly Release. *Semin Plast Surg*. 2016; 30(4):162-170

[25] Marsh, D.J., Floyd D. Toe syndactyly revisited. *Journal of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery* (2011) 64, 535-540

[26] Kim J.H., Kim J.B., Kwon S.T. Foot syndactyly: a clinical and demographic analysis. *Archives of Plastic Surgery* 2016; 43: 559-563

[27] Lim Y.J., Teoh L.C, Lee E.H., Reconstruction of syndactyly and polysyndactyly of the toes with a dorsal pentagonal Island flap: a technique that allows primary skin closure without the use of skin grafting *J. Foot Ankle Surg* 2007, 46(2):86-92

[28] Myanaga T., Shimada K., Yamashita A. The double volar flap technique for aesthetic repair of syndactyly and polysyndactyly of toe without skin grafting. *Plast Reconstr Surg Glob Open*. 2017 Apr; 5(4): e1293

[29] Shah, J., Feintisch, A. M., & Granick, M. S. (2016). Congenital Melanocytic Nevi. *Eplasty*, 16, ic4.

[30] Jain VK, Singhi MK, Goyal R. Serial excision of congenital melanocytic nevi. *J Cutan Aesthet Surg*. 2008;1(1):17–18.

[31] Mutti LA, Mascarenhas MRM, Paiva JMG, Golcman R, Enokihara MY, Golcman B. Giant congenital melanocytic nevi: 40 years of experience with the serial excision technique. *An Bras Dermatol*. 2017;92(2):256–259.

[32] Thouvenin B, Djadi-Prat J, Chalouhi C, Pierrot S, Lyonnet S, Couly G, Abadie V., Developmental outcome in Pierre Robin sequence: A longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *Am J Med Genet Part A*, 2013, 161A:312-319

- [33] Marks DJ, Cox A, Prodromou A, Gadelrab R, Pakzad F, Harrison RA. Fatal consequences of nasogastric intubation: a clinical reminder. J R Soc Med. 2009;102(4):157-159
- [34] Neligan P., PA: Elsevier; 2017. Plastic surgery - volume 3: craniofacial, head and neck surgery and pediatrics, 3rd ed;
- [35] Green D P, Hotchkiss R N, Pederson W C, Wolfe S W. Philadelphia, PA: Elsevier; 2017. Green's Operative Hand Surgery. Vol. 2. 7th ed;